

PREJUÍZO NO COMPORTAMENTO ADAPTATIVO E GENÓTIPO ESTÃO RELACIONADOS ENTRE PACIENTES COM Distrofia Muscular de DUCHENNE E BECKER.

SOARES, Fabrício Maciel¹, GIORDANI, Gabriela Marchisio¹, ROCHA, Daniele Lima¹, ROSA, Bruna Faria³, BRUSIUS-FACCHIN, Ana Carolina⁴, CHINI, Greice Toscani⁴, HALLBERG, Silvia Cristina Marceliano², BECKER, Michele Michelin⁴, SAUTE, Jonas Alex Morales⁴.

1. Programa de Pós-Graduação em Ciências Médicas, Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Porto Alegre, Brasil
2. Programa de Pós-Graduação em Psicologia, Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Porto Alegre, Brasil
3. Faculdade de Medicina, Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Porto Alegre, Brasil
4. Hospital de Clínicas de Porto Alegre, Porto Alegre, Brasil

E-mail para contato: fabriciomaciel@outlook.com

INTRODUÇÃO: As distrofias musculares de Duchenne e Becker (DMD/BMD) são causadas por variantes patogênicas em *DMD* e têm como característica a fraqueza muscular. Sintomas não-motores como deficiência intelectual (DI) e prejuízo no funcionamento psicossocial contribuem para a carga da doença. São conhecidas 7 isoformas da distrofina e o acometimento das isoformas cerebrais Dp140 e Dp71 associa-se com o desenvolvimento de DI. A associação dessas isoformas com outros transtornos do neurodesenvolvimento não é clara. **OBJETIVOS:** Avaliar o comportamento adaptativo de pacientes com DMD/BMD e associar as alterações encontradas com seus genótipos. **MÉTODOS:** Estudo transversal em que todos pacientes acompanhados no Serviço de Genética Médica do HCPA com diagnóstico molecular de DMD/BMD com ≥ 04 anos foram convidados. Os pacientes foram avaliados quanto a presença de prejuízo no comportamento adaptativo através da Diagnostic Adaptive Behavior Scale (DABS) aplicada por videochamada. **RESULTADOS:** Foram entrevistados 20 pacientes (19/20, 95% com DMD). A mediana de idade foi de 11,5 anos (IQR=8,5-15). 65% dos pacientes possuíam variantes afetando isoformas cerebrais, sendo três afetando a Dp71. Foi observada uma tendência a menores escores na DABS entre pacientes com variantes mais ao final do gene, onde estão localizados os promotores das isoformas cerebrais. **CONCLUSÃO** O comportamento adaptativo é um conceito mais abrangente que o de DI e representa o conjunto de habilidades que são executadas na vida cotidiana. Demonstramos que pacientes com distrofinopatias apresentam prejuízo no comportamento adaptativo e que existe uma tendência a pior desempenho entre aqueles com isoformas cerebrais afetadas.

Palavras-chave: Comportamento Adaptativo. Distrofinopatia. DMD.